

# Leki przyczynowe w mukowiscydozie – moje doświadczenia

## Połowa grudnia 2020 roku

Po kilkunastu dniach oczekiwania mogłem zażyć pierwszą dawkę leków przyczynowych, tj. Kaftrio i Kalydeco (w USA funkcjonują pod nazwą Trikafta). I czekałem na tak zwane „to coś”. „Ale co?” – mógłby mnie ktoś zapytać. Już tłumaczę. W taki sposób pacjenci z mukowiscydozą, którzy mieli już okazję przyjmować wyżej wymienione leki, opisują szybki, a w niektórych przypadkach natychmiastowo zauważalny efekt ich działania. Tak m.in. o tym „czymś” mówiła 31-letnia Marta Szerszeń, która jako pierwsza osoba w Polsce zaczęła zażywać lek Kalydeco (jeden z czterech dostępnych na całym świecie leków przyczynowych stosowanych u osób chorych na mukowiscydozę): „Po trzech dniach od zażycia leku poczułam to «coś», co trudno początkowo było mi określić. Pewną ulgę...? Kiedy miesięczna kuracja cudownym lekiem się skończyła, poczułam tę różnicę. To «coś» to był komfort oddychania bez wysiłku”<sup>1</sup>.

## Sierpień 2020

Pierwsze informacje o Kaftrio zostały mi przekazane pod koniec sierpnia 2020 r., kiedy przebywałem na dwutygodniowym dożylnym przeleczeniu w klinice Thoraxklinik w Heidelbergu (Niemcy), w której się leczę. Po konsultacji z lekarzem prowadzącym okazało się jednak, że moja druga mutacja, należąca do bardzo rzadkich, nie znajduje się na liście producenta leku. To oznacza, że chorzy z tą mutacją nie brali udziału w badaniach klinicznych nad lekiem,

<sup>1</sup> Kinga Jaźwińska, *O Magicznym leku i komforcie oddychania*, [w:] „Mukowiscydoza” 59/2020, s. 22.

a co za tym idzie, nie jest pewne, czy takie osoby mogą ten lek przyjmować. Rozmowa stanęła na tym, że wyniki moich badań genetycznych zostaną wysłane do USA do producenta leku i to on zdecyduje, co dalej.

## Decyzja na „tak” z małym „ale”...

Na 26 listopada 2020 r. przypadł termin standardowej wizyty kontrolnej w poradni mukowiscydozy. Mój ówczesny stan zdrowia był, używając łagodnych słów, bardzo kiepski. Tego dnia nie liczyłem na nic. Ani na pobłażanie i „głaskanie po głowie” ze strony lekarki prowadzącej, ani na pozytywny wynik spirometrii, która – jak się później okazało – była głównym wyznacznikiem planu na kolejne dni. Natężona objętość wydechuowa pierwszosekundowa (FEV<sub>1</sub>) spadła do 51%, co było moim najgorszym wynikiem, który kiedykolwiek odnotowała aparatura pomiarowa. Również znacznie podwyższone CRP stanowiło oznakę toczącej się w moim organizmie walki „dobra” ze „złem” – tj. zdrowia z chorobą.

Nie podejmowałem żadnej dyskusji z lekarką ze względu na zbyt duży spadek wartości FEV<sub>1</sub> w stosunku do poprzednich wyników, i to w tak krótkim czasie. O ile pod koniec sierpnia, w dniu rozpoczęcia wcześniejszego dożylnego przeleczenia, FEV<sub>1</sub> wynosiło 60%, a po dwóch tygodniach (4 września) 75%, o tyle pod koniec października podczas badania u lekarza rodzinnego nastąpiło obniżenie spirometrii do 63%. Tak więc spadek o kolejne ponad 10 punktów procentowych podczas wizyty kontrolnej w klinice mówił sam za siebie. Byłem zaflegmiony po przysłowiowe uszy i nie

miałem już kontroli nad przewlekłym stanem podgorączkowym i bólami stawów. Szczerze mówiąc, nie radziły sobie z nimi nawet leki przeciwzapalne i antybiotyki doustne, które brałem krótko po zakończeniu ostatniego dożylnego przeleczenia.

W trakcie rozmowy z lekarką dowiedziałem się, że producent leku dopuścił – że tak to nazwę – moją drugą mutację do kuracji. Tym samym otrzymałem zielone światło, ale... No właśnie, z małym „ale” ze strony lekarki. Nie było mowy o tym, abym rozpoczął kurację w takim stanie zdrowia i z tak słabymi parametrami czynności płuc. Dla osób spoza środowiska mukowiscydozy należy wyjaśnić, że głównym zadaniem leków przyczynowych jest poprawa funkcjonowania wadliwego białka CFTR, które u chorych na mukowiscydozę nie działa prawidłowo i powoduje m.in. gromadzenie się gęstego śluzu w płucach czy też trzustce.

Gdy zacznie się przyjmować leki przyczynowe, wada ta jest natychmiast „naprawiana”. Co więc zadziałoby się u mnie, gdybym rozpoczął kurację w tak kiepskiej formie? Pogrzyżyłbym się jeszcze bardziej. Nagłe przywrócenie



Kaftrio, Kalydeco i broszura informacyjna o lekach (fot. 1–2 z archiwum autora)

funkcji białka CFTR spowodowałyby konieczność oczyszczenia płuc z wydzieliny, jaka w nich zalegała, co w praktyce skutkowało by kilkudniowym, uporczywym kaszlem aż do momentu, kiedy płuca oczyściłyby się z tej właśnie wydzieliny. A im bardziej zażlegnione drogi oddechowe, tym jest gorzej. Bo przecież w jakiś sposób wydzielina ta musi z nich „wyjść”. Po prostu fizycznie mogłoby mnie to jeszcze bardziej osłabić. Dlatego decyzja lekarza była taka: najpierw przeleczenie dożylnie antybiotykami, żeby poprawił się mój stan zdrowia, a dopiero potem wdrożenie leków Kaftrio i Kalydeco. W tym momencie z lekarką nie dyskutowałem, bo jej decyzja była jak najbardziej słuszna. Świadomość tego, że przeleczenie jest moją przepustką do kuracji nowymi lekami, sprawiła, iż na bok odłożyłem swoje ego oraz dyskusje typu: „A może jeszcze spróbować się ratować antybiotykami doustnymi”, „A może to, a może tamto i nie wiadomo, co jeszcze”. Przedstawiony plan działania wydawał się sensowny, a do szpitala miałem się udać tak szybko, jak będzie to tylko możliwe. W żargonie medycznym powiedziałyby się: na *cito*. Zatem pierwszego grudnia trafiłem do szpitala i rozpocząłem dożylnie leczenie, które miało być przepustką do czegoś nowego, dotąd mi nieznanego.

### Do biegu... gotowi... start!

Po kilkudniowym pobycie w szpitalu wróciłem do domu i przeleczenie kontynuowałem w ramach domowej dożylniej antybiotykoterapii. Leki przyczynowe zacząłem brać 12 grudnia. Wcześniej zapoznałem się szczegółowo z ulotkami załączonymi do obydwu leków. Szczegrze mówiąc, pierwszy raz w życiu przeczytałem treść takiej ulotki od przysłowiowej „deski do deski”. Ponadto w Internecie prześledziłem relacje pacjentów z Niemiec, którzy te leki już stosowali.

Przez pierwsze dni kuracji prowadziłem również szczegółowe notatki związane z samopoczuciem i działaniem leków, które po dwóch tygodniach zostały wysłane mailem do lekarki z oddziału mukowiscydozy, aby było wiadomo, czy wszystko ze mną w porządku. Fragmenty notatek zamieszczam w poniższej tabeli.

Każdy kolejny dzień był lepszy od poprzedniego i powoli zauważałem, że wracają mi siły do życia. Jedynymi problemami, jakie mi doskwierały, była senność za dnia i brak ochoty na spanie w nocy. Po prostu zasypiałem coraz później, a w ciągu dnia coraz więcej spałem. Doprowadziło to do sytuacji, że w nocy z 30 na 31 grudnia nie spałem w ogóle. Po konsultacji z lekarzem zalecono mi przestawienie godzin brania leków. To znaczy przyjmowane do tej



Mój pierwszy rachunek za Kaftrio i Kalydeco

pory rano Kaftrio zacząłem brać wieczorem, a przyjmowane wieczorem Kalydeco – rano. Po kilku dniach opisany wyżej problem zniknął, przy czym do połowy stycznia miałem jeszcze dwie nieprzespane noce.

### Gdzie się podziało „to coś”?

A gdzie się podziało wspomiane na samym początku „to coś”? W sumie nigdzie się nie podziało, bo w ogóle takiego czegoś w moim przypadku nie było. W związku z tym, że leki przyczynowe zacząłem brać pod koniec dożylnego przeleczenia, mój stan zdrowia był wówczas stabilny. Dlatego nie odczułem tak dużej różnicy w momencie rozpoczęcia kuracji. Tak jak pisałem wyżej, przez pierwsze dni drogi oddechowe oczyszczały się jeszcze z zalegającej

<b>Dzień 1.</b>	Dosłownie kilka godzin po porannej dawce z głębokich partii płuc odrywała się wydzielina w kolorze zielonym, a nawet ciemnozielonym. Po kolejnych kilku godzinach zaczęła spływać również wydzielina z zatok, co trwało do końca dnia. Dla ułatwienia sprawy co kilka godzin robiłem inhalacje z soli hipertonicznej.
<b>Dzień 2.</b>	Tego dnia z płuc odrywało się jeszcze więcej wydzieliny. Przez cały dzień spływała nadal wydzielina z zatok. Miałem zachrypnięty głos, jak ma się zazwyczaj podczas kataru albo zapalenia zatok, co spowodowane było oczyszczaniem się górnych dróg oddechowych. Poza tym nie zauważyłem żadnych innych problemów czy też skutków ubocznych brania leków (ból głowy, wymioty itp.).
<b>Dzień 3.</b>	W ciągu całego dnia dokuczały mi mdłości oraz dziwne uczucie ucisku w żołądku. Ponadto byłem osłabiony i śpiący.
<b>Dzień 4.</b>	Cały dzień towarzyszyło mi uczucie pieczenia, takie jak zazwyczaj ma się przy refluksie, ale to odczuwalne przeze mnie umiejscowione było w dolnych partiach płuc, pod mostkiem. I na pewno nie miało nic wspólnego z refluksem.
<b>Dzień 5.</b>	Od piątego dnia wszystkie opisane wyżej problemy ustąpiły. Czułem się dobrze. Nos i zatoki były oczyszczone i nie spływała z nich wydzielina, a podczas inhalacji w ogóle nie kaszlałem.

w nich wydzieliny i po tych kilku dniach wszystko wróciło do normy.

### Wyniki bardziej oficjalne

Chociaż z mojego punktu widzenia mój stan zdrowia się polepszył, jednak ważnym elementem było przeprowadzenie badań kontrolnych u lekarzy prowadzących. Pierwszą kontrolę wykonałem w lutym: badanie krwi u lekarza rodzinnego oraz USG wątroby u gastrologa. Wyniki, które otrzymałem, potwierdziły, że organizm dobrze toleruje kurację lekami przyczynowymi. Wszystkie parametry były w najlepszym porządku. W połowie marca przyszedł czas na kontrolną wizytę w poradni mukowiscydozy. Wartość FEV<sub>1</sub> wzrosła o jeden litr – do 76%. Na ponad 50 badanych parametrów we krwi, tylko dwa były poza normami. Jedyną rzeczą, która przekroczyła normę, był jeden ze wskaźników spirometrii – tzw. RV – choć nie uległ on zmianie i był na takim samym złym poziomie jak przed rozpoczęciem kuracji. Wskaźnik RV pokazuje, ile powietrza zostało jeszcze w płucach po maksymalnym wydechu nabranego wcześniej powietrza. Im większy, tym gorzej. Powód takiego stanu rzeczy był wtedy nieznan. Żeby się go pozbyć, zalecono mi przyjmowanie przez kolejne miesiące silniejszych leków wziewnych. A ponadto fizjoterapię i ruch na świeżym powietrzu. Tego dnia dowiedziałem się, że mogę odstawić Pulmozyme, ACC i słabsze leki wziewne, które zamieniono na te mocniejsze. Cała zaś reszta pozostała bez zmian.

### Trzeba trzymać rękę na pulsie

Jakkolwiek dobrze leki przyczynowe by nie działały, zawsze trzeba trzymać rękę na pulsie. Okazuje się, że jest grupa chorych, u których powodują one zbyt wiele skutków ubocznych, a to na dłuższą metę staje się uciążliwe i obniża jakość życia. Przewlekłe bóle głowy, bóle brzucha, drżenie rąk, wysypka czy też suchość oczu – to tylko kilka z takich problemów;



Ryc. 1. Procentowy wynik wskaźnika FEV<sub>1</sub>



Ryc. 2. Wartość CRP w latach 2015–2021 (mg/l)

niektóre z nich mogą stać się powodem do przerwania kuracji. Jeśli o mnie chodzi, to ze względu na wystąpienie dwóch ostatnich problemów mam już za sobą konsultację u okulisty, a w planach wizytę u dermatologa. Najważniejszym badaniem w trakcie przyjmowania leków przyczynowych jest kontrola parametrów krwi pod kątem czynności wątroby. Ich ewentualne pogorszenie się może być również powodem do przerwania kuracji.

Z racji tego, że kuracja lekami przyczynowymi – w przypadku ich tolerancji przez organizm – trwa całe życie, nigdy nie mamy stuprocentowej pewności, jak długo będziemy te leki tak naprawdę przyjmować. Trzeba mieć na uwadze to, że obecnie poza badaniami klinicznymi nie ma tak naprawdę danych, które pokazałyby ewentualne skutki uboczne brania leków przez kilkanaście, albo i kilkadziesiąt lat. Jeśli na przykład ktoś z moim ówczesnym stanem zdrowia zaczął brać leki, to zamiast szacowanych wcześniej 40–45 lat

życia (na warunki zachodnie), może teraz postawić sobie poprzeczkę znacznie wyżej – 50, 60, 70... a może i więcej lat. To będzie stwarzało pewne nowe i nieznanne do tej pory problemy w sferze leczenia mukowiscydozy. Jednak problemy są przecież po to, żeby je rozwiązywać. I na to przyjdzie również czas.

### Epilog

Osobście nigdy bym się nie spodziewał, że doczekam chwili, w której będę mógł odetchnąć i po prostu odpocząć od ciągłego chorowania i od mukowiscydozy, z którą żyję 34 lata. Choć choroba w pierwszej połowie mojego życia przebiegała raczej łagodnie, to już od drugiej połowy zaczęło być inaczej. Najbardziej dała mi się we znaki ostatnia dekada, z naciskiem na minione 3–4 lata. Do dziś pamiętam swoje przemyślenia sprzed kilkunastu lat, kiedy czytałem artykuły i opracowania na temat terapii genowych w leczeniu mukowiscydozy. Tych

czasów jeszcze nie dożyliśmy, ale doczekaliśmy leków, które działają na przyczynę choroby. To, co jeszcze przed dekadą było nie do pomyślenia, teraz stało się rzeczywistością i cieszę się, że mogę być częścią tej rzeczywistości.

Wielką zasługę w tym mają na pewno moi rodzice, którzy w realiach lat 80. i 90. ubiegłego wieku nie mieli łatwego zadania do wykonania. A mimo wszystko im się udało. Gdy w wieku kilku miesięcy zdiagnozowano u mnie mukowiscydozę, dr Krystyna Karczewska z Poradni Gastroenterologicznej dla Dzieci w Szpitalu Klinicznym Nr 1 w Zabrzu – jak opowiadają rodzice – dawała mi kilka procent szans na przeżycie. Wtedy się udało! Teraz do tych kilku procent mogę dołożyć pozostałe, tak aby w miarę możliwości żyć na 100% i wrócić do normalności, jakiej przez

ostatnie lata nie miałem: do życia pełnego energii. Pozwolę sobie zacytować fragment tytułu przeczytanej niedawno książki o śp. księdzu Janie Kaczkowskim – „Życie na pełnej petardzie”<sup>2</sup>.

W tym miejscu dziękuję wszystkim, którzy przyczynili się do tego, że mimo choroby, jaką jest mukowiscydoza, i mimo przeciwności losu – doszedłem w życiu tam, gdzie obecnie jestem. Przede wszystkim chciałbym podziękować Moim Rodzicom za wytrwałość i wolę walki o moje zdrowie i życie. Podziękowania należą się również wszystkim lekarzom, których spotkałem na swojej ścieżce życiowej: za ich wysiłek i pracę włożoną w moją osobę. Dziękuję również każdemu, kto w jakikolwiek

<sup>2</sup> Ks. Jan Kaczkowski, Piotr Żyłka, *Życie na pełnej petardzie. Czyli wiara, połędwica i miłość*, wyd. WAM, 2015.

sposób przyczynił się do tego, że jestem tu, gdzie jestem.

A wszystkim tym, którzy z nadzieją oczekują na pozytywny efekt starań fundacji, stowarzyszeń i organizacji działających na rzecz chorych na mukowiscydozę w Polsce w kwestii refundacji leków przyczynowych, życzę doczekania momentu, w którym dzięki lekom przyczynowym mogliby namacalnie poczuć to, co w jednym z wywiadów powiedziała prof. Dorota Sands, kierownik Centrum Leczenia Mukowiscydozy im. Dzieci Warszawskiej w Dziekanowie Leśnym, prezes Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy: „Mukowiscydoza może stać się chorobą przewlekłą, a nie chorobą śmiertelną”. I oby „wasza” mukowiscydoza też taką w najbliższej przyszłości się stała.

**Robert Helffeier**

## Książka na lata, nie na lato

**Złamane serca, poświęcenie, genetyka i filantropia społecznościowa – w tej książce jest wszystko**  
Heidi Ledford, z recenzji dla magazynu „Nature”

Na początku 2021 r. za sprawą rekomendacji zamieszczonej na blogu Billa Gatesa trafiła w moje ręce wydana w Stanach Zjednoczonych książka pt. *Breath from Salt: A Deadly Genetic Disease, a New Era in Science, and the Patients and Families Who Changed Medicine Forever* (Słony oddech. Rzecz o śmiertelnej chorobie genetycznej, nowej erze w nauce i ludziach, którzy zmienili medycynę na zawsze) autorstwa Bijal P. Trivedi. Jeżeli wpadły Ci w ręce książki Siddharthy Mukherjee *Gen. Ukryta historia i Cesarz wszech chorób. Biografia raka* (polskie wydania Wydawnictwo Czarne), wiesz, że o trud-

nych tematach można opowiadać w sposób porywający i przystępny, ale nie trywialny. Nie ma przypadku w tym, że wszystkie te pozycje znalazły uznanie jurorów konkursu organizowanego przez Międzynarodowe Stowarzyszenie Pisarzy PEN Club.

*Breath from Salt* to coś więcej niż tylko historia rozwoju tych obszarów medycyny, które zajmują się mukowiscydozą, to przede wszystkim fascynująca opowieść o sile ludzi, których ta choroba bezpośrednio dotknęła. Autorka ukazując różne perspektywy – pacjentów, rodzin, lekarzy, naukowców i przedsiębiorców – prowadzi czytelnika przez kolejne etapy poszukiwań i pokazuje, jak niewielka grupa zdesperowanych, ale zdeterminowanych rodziców pomimo braku kierunkowego wykształcenia, często także pieniędzy, ale z wiarą



Bijal Trivedi, autorka książki *Breath from Salt*; dostęp: <https://www.bijaltrivedi.com>

i nadzieją płynącą z niezgody na pełną cierpienia i rychłą śmierć ich dzieci, zapoczątkowała nowy sposób działania i pomogła stworzyć jedną z najbardziej wpływowych organizacji non-profit na świecie. Organizacja ta stała się pionierem w dziedzinie filantropii społeczno-